



**Universidad Nacional Mayor de San Marcos**

**Universidad del Perú. Decana de América**

Facultad de Medicina

Unidad de Posgrado

Programa de Segunda Especialización en Medicina Humana

**" Epidemiología de la hemofilia en la comunidad de  
Karana-Puno"**

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**

Para optar el Título de Especialista en Hematología Clínica

**AUTOR**

Willy Efraín QUIÑONES CHOQUE

Lima, Perú

2008



Reconocimiento - No Comercial - Compartir Igual - Sin restricciones adicionales

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Usted puede distribuir, remezclar, retocar, y crear a partir del documento original de modo no comercial, siempre y cuando se dé crédito al autor del documento y se licencien las nuevas creaciones bajo las mismas condiciones. No se permite aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros a hacer cualquier cosa que permita esta licencia.

## Referencia bibliográfica

---

Quiñones W. Epidemiología de la hemofilia en la comunidad de Karana-Puno [Trabajo de Investigación]. Lima: Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina, Unidad de Posgrado; 2008.

---

*DEDICATORIAS:*

*A mi padres Simón y Agustina*

*Por la tenacidad que*

*Me inspiran cada día.*

*A mi esposa Milagros,*

*Y a mis hijas*

*Joanna, Valeria y Danna*

*Con mucho amor y cariño*

## *AGRADECIMIENTOS:*

*Mi sincero agradecimiento*

*Al Dr. Oscar Ruiz Franco*

*Por las enseñanzas brindadas*

*Durante mi formación como especialista*

*Mi profunda gratitud a todo el personal*

*Del Servicio de Hematología Clínica*

*Del Hospital Nacional Dos de Mayo*

## **INDICE**

<b>I. RESUMEN</b>	<b>1</b>
<b>II. INTRODUCCION</b>	<b>2</b>
<b>III. MATERIAL Y METODOS</b>	<b>18</b>
<b>IV. RESULTADOS</b>	<b>21</b>
<b>V. DISCUSION</b>	<b>29</b>
<b>VI. CONCLUSIONES</b>	<b>31</b>
<b>VII. RECOMENDACIONES</b>	<b>32</b>
<b>VIII. BIBLIOGRAFIA</b>	<b>33</b>
<b>IX. ANEXOS</b>	<b>36</b>



## I RESUMEN

La hemofilia, enfermedad hereditaria autosómica recesiva ligada al cromosoma X, es un trastorno de la coagulación poco común que afecta aproximadamente 2.000 peruanos entre niños y adultos, No obstante, casi el 75% permanece sin diagnóstico y tratamiento. Se desconoce la cantidad de pacientes hemofílicos en la comunidad de Karana. **El objetivo general** de la investigación es conocer la epidemiología de la hemofilia en la comunidad de Karana. **Técnica y Método de Trabajo** Se realizaron entrevistas y tomas de muestras en la comunidad a todos los pobladores presentes en el momento de la intervención, posteriormente se cuantificaron TTPa y factor VIII y IX. **Resultados:** Se atendieron en Karana un total de 52 personas, 24 refieren tener hijos fallecidos por diferentes causas, entre ellos sangrados. No se encontró personas con hemofilia en Karana, solo 2 hermanas portadoras cuyo hermano y madre fallecieron por sangrados. En el estudio de extensión que se realizó en Puno y Arequipa se identificaron a 9 pacientes con hemofilia los cuales son descendientes de Karana, 4 del tipo “A” y 5 del tipo “B”, se identificaron pacientes con hemofilia “B” severa, hemofilia “A” leve y Hemofilia “A” severa. De los 9 pacientes hemofílicos 4 viven en Puno, 2 en Arequipa, y 3 en Moquegua. La edad de los pacientes hemofílicos van desde los 7 años hasta los 23 años, ninguno de ellos hasta el momento tienen hijos. **Discusión:** La migración de la población hacia ciudades de la macro región sur y otras según refieren los pobladores es constante. El 75% de pacientes hemofílicos encontrados en Puno tienen padres, abuelos, y/o bis-abuelos de Karana. Se demuestra claramente que ha co-existido hemofilia “A” y hemofilia “B” en la Comunidad de Karana, lo cual toma notoriedad por ser una comunidad pequeña, concluiría de que hubo mutaciones genéticas en generaciones pasadas. Los pacientes hemofílicos y portadoras que emigraron de Karana (Puno, Arequipa, Moquegua) tuvieron oportunidad de recibir atención médica y estar vivos aún. Los hemofílicos y portadoras que se quedaron en la comunidad fallecieron por sangrados sin ayuda médica y diagnóstico. **Recomendaciones:** Realizar árbol genealógico de todos los pacientes hemofílicos a fin de relacionar su procedencia con la zona de Karana. Evaluar el estado de salud del paciente que NO recibe tratamiento. Crear un medio por el cual los pacientes hemofílicos puedan tener un acceso a la atención especializada digna.

Palabras Claves: Hemofilia, Factor VIII, Factor, IX, Portador de Hemofilia.

## II MARCO TEORICO

### **Hemofilia.-**

La hemofilia es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva ligada al cromosoma X. Se llama hemofilia “A” cuando existe deficiencia de factor VIII y hemofilia “B” si el déficit es de factor IX. (1,2,3,4,5,7,18,21,2223)

Si bien sólo ha podido contarse con un tratamiento eficaz hasta décadas recientes, el mundo antiguo conocía la hemofilia. Las referencias escritas más tempranas de lo que parece ser hemofilia se encuentran en textos hebreos del siglo dos D. C. Las reglas de los rabinos exentaban de la circuncisión a niños varones si dos de sus hermanos mayores habían muerto por hemorragia después de dicho procedimiento. El médico hebreo Moses Maimónides (1135-1204) aplicó esta regla a los hijos de una mujer que se había casado dos veces, en lo que parece ser un reconocimiento de la naturaleza hereditaria del trastorno. El médico árabe Albucasis (1013-1106) también describió una familia en la que los varones murieron luego de una lesión trivial (23).

La primera descripción moderna de la hemofilia se atribuye al Doctor John Conrad Otto, un médico de Filadelfia que en 1803 publicó un tratado titulado “Recuento de una disposición hemorrágica existente en ciertas familias”, en el que describió claramente las tres características cardinales de la hemofilia, una tendencia hereditaria a las hemorragias en varones (23). Otto rastreó la genealogía de la familia que estudió hasta una mujer que se había establecido cerca de Plymouth, New Hampshire, alrededor de 1720. No obstante, la palabra "hemofilia" aparece por primera vez en una descripción del trastorno escrita en 1828 por Hopff ("Über die haemophilie oder die erbliche Anlage zu todlichen Blutungen"), un discípulo de Schönlein en la Universidad de Zurich (23). No fue sino hasta 1952 cuando se distinguió a la hemofilia B del tipo más común y con frecuencia se le conoce como “Enfermedad de Christmas”, con base en el apellido del primer niño en el que se reportó dicho trastorno. (1,21)

La hemofilia es a veces llamada “la enfermedad real” debido a que la padecieron diversos miembros de las familias reales europeas (1,2,3,4,5,7,18,23). La reina Victoria no tenía antepasados con el trastorno, pero poco después del nacimiento de su último hijo, Leopoldo, en 1853, fue evidente que padecía hemofilia; por lo tanto, la Reina Victoria constituye un ejemplo de que el trastorno puede surgir como una mutación espontánea. Leopoldo murió a los 31 años a causa de una hemorragia intracerebral debida a una caída. Dos de las hijas de la reina Victoria, Alice y Beatrice, que eran portadoras y quíenes, alternadamente, transmitieron la enfermedad a Familias reales rusas, prusianas, y españolas (7, 23). Las dos hemofilias ligadas al cromosoma X, son clínicamente indistinguibles, no podemos nunca saber cuál tipo de hemofilia fue el que tenían. Tal vez la persona más famosa afectada por el trastorno haya sido el hijo del Zar Nicolás II de Rusia, Alexis, nacido en 1904. Se especula que la enfermedad ocasionó mucha tensión al interior de la familia real, lo que permitió a Rasputín ejercer su influencia que terminó por ocasionar la caída de esta alguna vez poderosa dinastía (7,23).

Todos los descendientes fallecieron (en el pasado, Waldemar, murió en 1945). Olympia descendiente de Victoria, de la rama española, tenía un hijo, Paul Alexander, que murió en la niñez por un desorden de la “sangre”, y ella pueden por lo tanto ser una portadora superviviente.(7)

En la cultura Inca tenemos conocimiento que uno de los Incas llamado Yahuar Huaca (el Inca que lloraba sangre) pudo tener un problema de coagulación, ¿tal vez hemofilia?, no lo sabemos. Esto indicaría que la hemofilia no solo estaba en Europa sino que siempre hubo en nuestra región.

La incidencia de hemofilia “A” es de 1 en 5,000 varones nacidos vivos, y la Hemofilia “B” es de 1 en 30,000. (7,8)

Según la federación mundial de hemofilia la incidencia de hemofilia A seria de 1 en 10,000 varones nacidos vivos. (4)

Esta entidad constituye un trastorno de la coagulación de tipo congénito, que surgen como consecuencia de la menor producción de los factores de coagulación VIII ó IX, o de la síntesis de cantidades normales de un factor, pero con menor actividad funcional. La deficiencia de los factores VIII ó IX impide activar el factor

X y por esa razón las características clínicas y los métodos terapéuticos en los hemofílicos A y B son idénticos. (1-5)

Ambos trastornos son recesivos ligados al cromosoma X y afectan sólo a varones, con raras excepciones a mujeres. El número de personas afectadas a escala mundial se calcula en cerca de 400,000 (4). La deficiencia del factor VIII se presenta en 80–85 % y la de factor IX en 15 – 20 % de los casos (4).

Los dos tipos de hemofilia causan prolongación del tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPa), que es corregido al agregar plasma normal. Los demás tiempos de coagulación son normales. Las hemofilias A y B se diferencian por cuantificaciones de los niveles de los factores VIII y IX respectivamente (1-5). Los valores normales van de 50 – 150 % con una media de 100%. La unidad de factor se define como la cantidad de actividad de dicho factor presente en 1 mL. de plasma normal de diversos donadores.

#### **Grados de Severidad de Hemofilia (4,21)**

1. Severa: factor VIII o IX < 1%
2. Moderada: factor VIII o IX entre 1 a 5%
3. Leve: factor VIII o IX entre 5 a 40 %.

#### **Diagnóstico:**

El diagnóstico preciso es importante e indispensable para el tratamiento eficaz. Debería sospecharse hemofilia en pacientes que presenta un historial de:

- Propensión a moretones durante la niñez temprana;
- Hemorragias espontáneas (particularmente en articulaciones y tejidos blandos); y
- Hemorragia excesiva posterior a traumatismo o cirugía.

Si bien generalmente el historial de hemorragias abarca toda la vida, algunos niños con hemofilia severa podrían no presentar síntomas de hemorragias sino hasta después del primer año de edad o posteriormente, cuando empiezan a caminar y

explorar su mundo. Los pacientes con hemofilia leve podrían no presentar hemorragias excesivas a menos que sufran un traumatismo o cirugía (4,22).

Usualmente se obtiene un historial familiar de hemorragias. La hemofilia por lo general afecta a los varones del lado materno. No obstante, los genes tanto del FVIII como del FIX son proclives a nuevas mutaciones, y casi un tercio de todos los pacientes pudiera no tener un historial familiar con estos trastornos (4,22).

- Las pruebas de detección señalarán un tiempo de tromboplastina parcial activada prolongado (TTPA) en casos graves y moderados, aunque podrían no señalar prolongación en caso de hemofilia leve. El diagnóstico definitivo depende de la prueba de factor para demostrar la deficiencia de FVIII ó FIX.
- La gravedad de las manifestaciones hemorrágicas en la hemofilia generalmente está correlacionada con el nivel de factor de coagulación, como se muestra en el siguiente cuadro (4,22).

### **Clínica.**

Si los niveles de factor son mayores de 30 % la hemostasia es normal. En mujeres portadoras el nivel promedio es de 50%.(1,2,4).

Se hereda el grado de severidad y el tipo de hemofilia. Hay casos de mutación espontánea, sin antecedente familiar en un 30 % de los casos (1-7).

La clínica guarda relación directa con la severidad del cuadro, así los hemofílicos severos presentan hemartrosis espontánea y hematomas intramusculares. Los moderados tienen hemorragia espontánea con menor frecuencia, pero hay sangrado ante trauma mínimo y los leves presentan hemorragia ante trauma intenso o métodos quirúrgicos (1-5).

### ***Localización de la hemorragia***

#### ***Graves***

- Articulaciones (hemartrosis)

#### ***Que ponen en peligro la vida (4,22)***

- Sistema nervioso central (SNC)

- Músculos/tejidos blandos
- Boca/encías/nariz
- Hematuria
- Gastrointestinal (GI)
- Cuello/garganta
- Traumatismo grave

#### ***Incidencia de las diferentes localizaciones de la hemorragia (4)***

- Hemartrosis: 70%-80%
- Músculos/tejidos blandos: 10%-20%
- Otras hemorragias importantes: 5%-10%
- Hemorragias en el sistema nervioso central (SNC): < 5%

#### ***Incidencia de hemorragias en diferentes articulaciones (4)***

- Rodilla: 45%
- Codo: 30%
- Tobillo: 15%
- Hombro: 3%
- Muñeca: 3%
- Cadera: 2%
- Otras: 2%

#### **Portadoras**

Dado que es un trastorno vinculado al cromosoma X, el padecimiento por lo general afecta a los varones, siendo las mujeres portadoras. (1-5)

- La mayoría de las portadoras son asintomáticas.

- Algunas portadoras pueden tener niveles de factor de coagulación dentro de los rangos de la hemofilia principalmente en la categoría leve pero, en casos poco comunes, las portadoras pueden estar dentro de los rangos moderado o severo debido a una ionización extrema (22).
- Las portadoras con niveles de factor dentro de los rangos de la hemofilia pueden presentar manifestaciones hemorrágicas correspondientes al grado de deficiencia de factor de coagulación, particularmente durante traumatismos y cirugías.
- La menorragia es una manifestación común entre quienes tienen niveles de factor considerablemente bajos ( $< 30\%$ ). Anticonceptivos y agentes antifibrinolíticos son útiles para el control de estos síntomas.
- Estas portadoras deberían clasificarse como personas con hemofilia y recibir el tratamiento adecuado a la gravedad de su trastorno.
- Debería verificarse el nivel de factor de las parientes inmediatas de personas con hemofilia (madre, hermanas e hijas), especialmente antes de un procedimiento invasor o si se presentara cualquier síntoma.

#### **A) Hemartrosis.**

- Orden de frecuencia: rodillas, codos, tobillos, caderas, muñecas.
- La forma aguda produce dolor leve inicial y luego dolor intenso con hinchazón de la articulación, disminución del movimiento, rubor y tensión.(2)
- Luego de la hemorragia aguda hay reacción inflamatoria que ocasiona sinovitis crónica, que predispone a episodios de sangrado repetidos.(1,2,4,22)
- La sinovitis causa artropatía crónica que presenta destrucción del cartílago articular, dolor crónico, disfunción e inestabilidad de la articulación.(1,2,4,22)

#### **B) Hematomas Intramusculares.**

- Las hemorragias en músculos y tejidos blandos que requieren tratamiento inmediato son aquéllas que ocurren en lugares donde afectan a los grupos de músculos flexores de brazos y piernas. Los lugares más peligrosos para hemorragias son aquéllos en donde hay riesgo de daño a la función neurovascular.(4,22) Éstos incluyen:
  - El músculo iliopsoas, que puede causar parálisis del nervio femoral;
  - El músculo gastrocnemio, que puede causar lesiones al nervio tibial posterior y contractura muscular que provoque una deformidad equina.
  - El grupo flexor de los músculos del antebrazo, que puede causar contractura isquémica de Volkmann. Se presenta en los grandes músculos flexores: pantorrilla, psoas y antebrazos.

#### **C) Hemorragia del Sistema Nervioso Central.**

- Causa más común de muerte

#### **D) Hemorragia Retrofaríngea y Retroperitoneal.**

- Que comprime las vías respiratorias, ambas pueden ser también causas de muerte.

#### **E) Hematuria**

- Es común, causa cólico renal, pero rara vez es mortal.

#### **F) Artropatía Hemofílica Crónica**

Esta puede desarrollarse en cualquier momento a partir de la segunda década de la vida, algunas veces antes, dependiendo de la gravedad de las hemorragias y su tratamiento. Es causada por una sinovitis crónica persistente y hemartrosis recurrentes que provocan un daño irreversible al cartílago articular.(4,5)

#### **G) Pseudotumores**



Un padecimiento inherente a la hemofilia que puede poner en peligro las extremidades o la vida es el pseudotumor. Por lo general se observa en un hueso largo o en la pelvis. Ocurre como resultado del tratamiento inadecuado de una hemorragia en tejido blando, generalmente en un músculo adyacente al hueso, el cual podría verse afectado de manera secundaria. Si no recibe tratamiento, el pseudotumor puede alcanzar un tamaño enorme, provocando presión sobre las estructuras neurovasculares y fracturas patológicas. Puede surgir una fístula en la piel que lo cubre. (4,22)

## **H) Fracturas**

Las fracturas en personas con hemofilia no son inusuales y por lo general ocurren alrededor de la rodilla y la cadera. La persona con hemofilia corre el riesgo de fracturas alrededor de articulaciones, las cuales podrían causar considerable pérdida de movimiento, y en huesos osteoporóticos. El tratamiento de una fractura en casos de hemofilia requiere la administración inmediata de terapia de reemplazo de factor. (4,22)

## **Tratamiento**

Antes de los años 70, muy pocos países habían ejecutado programas eficaces para entregar tratamiento a las personas con hemofilia. El obstáculo principal era la indisponibilidad de las herramientas terapéuticas esenciales, es decir fracciones del plasma que contenían el factor VIII o el factor IX. (8)

En 1964, el descubrimiento de Judith Pool de la fracción crioprecipitado de plasma conteniendo grandes cantidades de FVIII marcó un gigantesco paso adelante. El crioprecipitado era, por ejemplo, el primer tratamiento disponible en Italia el cual permitió a la institución de un programa al cuidado de la hemofilia hace 40 años en el Ángelo Bianchi Bonomi Hemophilia and Trombosis Center en Milan. Esta fracción del plasma era también la base para el desarrollo de los programas del cuidado de la hemofilia A en los E.E.U.U., mientras que algunos países europeos (tales como Francia, Suecia, Reino Unido y Países Bajos) estaban produciendo fracciones de plasma liofilizada de baja pureza ricos en FVIII para la hemofilia A y en complejos protrombinicos para hemofilia B. sin embargo, productos de reemplazo

adecuados disponibles para el tratamiento estaban alejados para resolver las necesidades de personas con hemofilia. (8)

En la actualidad las hemorragias deben recibir tratamiento con terapia de reemplazo de factor lo más pronto posible, de preferencia dentro de las dos horas siguientes a la manifestación de los primeros síntomas. No debe esperarse a que aparezcan los síntomas físicos. (4)

### **1) Medidas Generales**

- No usar: Aspirina, Inyecciones Intramusculares
- Tratar rápidamente la crisis hemorrágicas
- Enseñar al paciente a aplicarse el concentrado del factor
- Planificar las cirugías

### **2) Desmopresina (DDAVP)**

- La desmopresina (vasopresina 1-deamino-8-D-arginina, también conocida como DDAVP) es un análogo sintético de la hormona antidiurética (HAD). Luego de su administración, el compuesto eleva los niveles plasmáticos de FVIII y FvW.
- Se usa en los cuadros leves y moderados y en portadoras
- Dosis: Puede esperarse que una sola infusión intravenosa en dosis de 0.3 microgramos/kg de peso corporal incremente de tres a seis veces el nivel de FVIII. La respuesta máxima se observa aproximadamente 90 minutos después de completada la infusión. Puede usarse también como inhalador.

### **3) Crioprecipitado**

- Sólo en Hemofilia “A”.
- 1 unidad de crioprecipitado contiene 80 - 100 U. de factor VIII.
- Contiene menor volumen que el plasma fresco congelado.

- En la actualidad no se recomienda su uso.
- Aun usado en países con restricción de recursos.

#### **4) Plasma Fresco Congelado**

- Contiene 200 U de factor VIII y IX.
- En la actualidad no se recomienda su uso.
- Aun usado en países con restricción de recursos.

#### **5) Plasma Residual**

- Solo en Hemofilia “B”
- En la actualidad no se recomienda su uso.
- Aun usado en países con restricción de recursos.

#### **6) Concentrado de Factor VIII ó IX**

- Las preparaciones comerciales de FVIII y FIX liofilizados están disponibles bajo varias marcas. Todos estos productos han sido sometidos a procesos de eliminación/inactivación viral. Incluir detalles de todos los factores de coagulación disponibles queda fuera del alcance de este documento.(4)
- Es el mejor tratamiento de reposición, se usa tanto Factor VIII o IX de acuerdo al tipo de Hemofilia “A” ó “B” respectivamente.
- Actualmente es poco probable la transmisión de infecciones virales por la administración de estos productos.
- Para la elección del producto se deben tener en cuenta:
  - Pureza del producto;
  - Inactivación/eliminación viral:

- Actualmente se tiene factores de alta pureza. Sin embargo, no se ha demostrado que ninguna de estas metodologías de inactivación viral pueden ser totalmente seguras, y el riesgo de transmisión de infecciones por sangre se reduce al mínimo, aunque no totalmente. (26, 27)
- Debido a las preocupaciones de complicaciones infecciosas, los concentrados recombinantes fueron introducidos hacia el final del vigésimo siglo. (21, 26) Los cuales no tienen riesgo de transmisión viral. Sin embargo el costo de estos es elevado y aún no accesible a países con restricción económica.

### **Cálculo de Dosis de Factor**

#### **A) Factor VIII: Nivel Hemostático: 25 - 30%**

- Vive en promedio 8 – 12 horas, por lo que se debe aplicar cada 12 horas.
- 1 U de Factor VIII aumenta en 2 % el nivel en el plasma.

Ejemplo. Varón hemofílico severo (< 1 %) de 70 Kg, que necesita corrección absoluta (100 %):

$$\begin{aligned}\text{Factor VIII Administrar} &= (\text{F. VIII ideal} - \text{F. VIII real}) \times \text{Peso(Kg)} / 2 \\ &= (100 - 0) \times 70 / 2 = 7000 / 2 = 3,500 \text{ U}\end{aligned}$$

- Calcule la dosis multiplicando el peso del paciente en kilos por el nivel de factor deseado, por 0.5.

#### **B) Factor IX:**

- Vive en promedio 18 - 24 horas

- 1 U de Factor IX eleva en 1% el nivel plasmático
- El cálculo es similar al factor VIII, sólo que no se divide entre 2 y se aplica 1 vez / día.

## **7) Tratamiento Coadyuvante:**

- La terapia RHCE (reposo, hielo, compresión y elevación) constituye un importante tratamiento coadyuvante
- Analgésicos (paracetamol), o algunos inhibidores Cox.
- Inmovilización de la zona afectada.
- Agentes antifibrinolíticos (ácido tranexámico, ácido épsilon aminocaproico).
- Adhesivo de fibrina, etc.
- Otros.

## **8) Terapia en el hogar**

La terapia en el hogar permite acceso inmediato al tratamiento y, por ende, tratamiento precoz óptimo. Idealmente, esto se logra con concentrados de factor de coagulación u otros productos liofilizados seguros que pueden almacenarse en un refrigerador casero y reconstituirse fácilmente. No obstante, la terapia en el hogar es posible aun con crioprecipitado (aunque puede ser difícil), siempre que los pacientes cuenten con un congelador sencillo pero confiable en el hogar; no obstante, los concentrados no deben congelarse.

## **9) Profilaxis**

La profilaxis consiste en la administración de factores de coagulación a intervalos regulares a fin de evitar hemorragias y debe ser el objetivo de todos los programas para el cuidado de la hemofilia hasta que haya una cura disponible. (1,2,3,4,5,13,21,22)

- La práctica de la profilaxis primaria se concibió a partir de la observación de que pacientes con hemofilia moderada y nivel de factor de coagulación > 1% rara vez padecen hemorragias espontáneas y tienen mucho mejor preservación de la función articular. El reemplazo profiláctico del factor de coagulación ha demostrado ser útil aun cuando los niveles de factor no se mantienen por arriba del 1% durante todo el tiempo. (4, 13,21,22)
- En pacientes con hemorragias repetidas, particularmente en articulaciones específicas (articulaciones diana), la profilaxis secundaria a corto plazo durante cuatro a ocho semanas puede utilizarse para interrumpir el ciclo hemorrágico.
- La administración profiláctica de concentrados de factor de coagulación es recomendable antes de participar en actividades con alto riesgo de lesiones, a fin de evitar hemorragias. (1, 2, 3, 4, 13, 21, 22)
- Actualmente, el protocolo de profilaxis más comúnmente sugerido es la infusión de 25 a 40 UI/kg de concentrados de factor de coagulación, tres veces por semana para quienes padecen hemofilia A y dos veces por semana para quienes padecen hemofilia. No obstante, debe reconocerse que se siguen muchos protocolos de profilaxis diferentes, aun dentro de un mismo país, y que todavía queda por definir el régimen ideal. (4,5,21,22)

La profilaxis regular se está considerando también en pacientes con inhibidores, porque un estudio seleccionado al azar ha demostrado que el uso profiláctico del rFVIIa reduce la frecuencia de sangrado en pacientes con daño común preexistente. (24,25)

Los costes que implican son exorbitantes, pero el costo-beneficio puede ser más favorable en niños pequeños, particularmente si la dosis que usa es menos frecuente que lo usado habitualmente para tratar los sangrados (por ejemplo, una vez diario) es eficaz. (24).

#### **10) Asesoría genética/diagnóstico prenatal**

- La asesoría genética es parte importante del cuidado de la hemofilia para ayudar a personas con hemofilia, portadoras y sus familiares a tomar

decisiones mejor informadas respecto a procrear cuando existe la posibilidad de tener un hijo con hemofilia. Incluye una amplia gama de pruebas de diagnóstico y detección de portadoras, así como asesoría personal. (1,2,3,4,13)

- El diagnóstico prenatal generalmente se ofrece cuando se consideraría la terminación del embarazo si se detectara un feto afectado. No obstante, también puede realizarse para ayudar a la familia a estar preparada y para planear el parto. Es preferible evitar el parto apoyado por instrumentos si el feto padece hemofilia. (1,2,3,4,13)

**Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando NO hay una considerable restricción de recursos (4)**

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Nivel deseado	Duración (días)	Nivel deseado	Duración (días)
Articular	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas <ul style="list-style-type: none"> <li>• Inicial</li> <li>• Mantenimiento</li> </ul>	80%-100% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	60%-80% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
SNC/Cabeza <ul style="list-style-type: none"> <li>• Inicial</li> <li>• Mantenimiento</li> </ul>	80%-100% 50%	1-7 8-21	60%-80% 30%	1-7 8-21
Cuello y garganta <ul style="list-style-type: none"> <li>• Inicial</li> <li>• Mantenimiento</li> </ul>	80%-100% 50%	1-7 8-14	60%-80% 30%	1-7 8-14
Gastrointestinal <ul style="list-style-type: none"> <li>• Inicial</li> <li>• Mantenimiento</li> </ul>	80%-100% 50%	1-6 7-14	60%-80% 30%	1-6 7-14
Renal	50%	3-5	40%	3-5
Laceración profunda	50%	5-7	40%	5-7
Cirugía (mayor) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Preoperatorio</li> <li>• postoperatorio</li> </ul>	80%-100% 60%-80% 40%-60% 30%-50%	1-3 4-6 7-14	60%-80% 40%-60% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-6 7-14



**Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando hay una considerable restricción de recursos. (4)**

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Desired level	Duration (days)	Desired level	Duration (days)
Articular	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas • Inicial • Mantenimiento	20%-40% 10%-20%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	15%-30% 10%-20%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
SNC/Cabeza • Inicial • Mantenimiento	50%-80% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-7 8-14 (ó 21 en caso indicado)	50%-80% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-7 8-14 (ó 21 en caso indicado)
Cuello y garganta • Inicial • Mantenimiento	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7
Gastrointestinal • Inicial • Mantenimiento	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7
Renal	20%-40%	3-5	15%-30%	3-5
Laceración profunda	20%-40%	5-7	15%-30%	5-7
Cirugía (mayor) • Preoperatorio • postoperatorio	60%-80% 30%-40% 20%-30% 10%-20%	1-3 4-6 7-14	50%-70% 30%-40% 20%-30% 10%-20%	1-3 4-6 7-14

**Complicaciones del tratamiento**

**Complicaciones crónicas de la hemofilia**

- Complicaciones musculoesqueléticas:
  - Artropatía hemofílica crónica;
    - Sinovitis crónica;
    - Artropatía deformante;

- Contracturas;
- Formación de pseudotumores (en huesos y tejidos blandos);
- Fracturas;
- Inhibidores contra FVIII/FIX.

Cerca del 31% de los pacientes con terapia de reemplazo de factor VIII desarrollan un inhibidor contra el factor VIII. Los factores bien conocidos para la predisposición de formación del inhibidor son las características genéticas del factor VIII, que incluyen delecciones grandes, mutaciones o recombinaciones intracromosomiales. También, algunos grupos étnicos tienen un riesgo más alto de desarrollar inhibidores. Otros factores de riesgo derivan probablemente del sistema inmune. (12)

- Infecciones relacionadas con transfusiones, motivo de preocupación en personas con hemofilia:
  - Virus de la inmunodeficiencia humana (VIH);
  - Virus de la hepatitis B (VHB);
  - Virus de la hepatitis C (VHC);
  - Virus de la hepatitis A (VHA);
  - Parvovirus B19;
  - Otras.

### III MATERIAL Y METODOS

El presente estudio toma como población objetivo toda la población a encontrar en el momento de la intervención en la comunidad de Karana.

- Karana está situada a 40 km. de Puno, a 3927 msnm, tiene un área aprox. de 20 km<sup>2</sup>, su población aproximada de 100 habitantes, sus actividades son la Agricultura, Pesca.
- Esta población es una población migrante sobre todo por motivos de trabajo, los lugares a donde migran son a Puno, Moquegua, Tacna y Arequipa.
- **Mapa de ubicación de la comunidad de karana en la región Puno**



Antes de la intervención en la comunidad, se realizaron las siguientes actividades previas:

- Visita previa de coordinación con autoridades en el mes de Mayo del 2007, donde coordinamos con las autoridades de la Comunidad (teniente gobernador y alcalde menor de la zona, jefe del puesto de salud al que corresponden, donde se realiza un acta con las autoridades para una próxima visita de información a la comunidad.
- En el mes de Junio 2007, se realiza la visita a la comunidad con la participación de las autoridades, personal del puesto de salud de Cochiraya y pobladores de la zona. Se realiza charla informativa y educativa sobre hemofilia utilizando métodos audiovisuales en el salón comunal. Asimismo se acuerda con la comunidad la próxima fecha de visita para la toma de muestras de sangre.
- En el mes de Agosto del 2007 se realiza la campaña para la toma de muestras: el 03 de Agosto se toman las muestras en la comunidad de Karana a todas las personas que se encontraban en el lugar y que consintieran el procedimiento, el 04 se toman las muestras a los descendientes de Karana en Puno en el Hospital Regional Manuel Nuñez Butrón, y durante el mes de Agosto y Septiembre se toman las muestras a los pacientes con hemofilia que viven en Moquegua y Arequipa y que descienden de padres nacidos en Karana.

Para la recolección de muestras y datos se realizaron las siguientes actividades:

- Se utilizó la Guía de Entrevista (Anexo1) para la evaluación previa a los pobladores, con este instrumento se indagó sobre antecedentes de episodios de sangrado en el entrevistado y antecedentes de familiares con problemas de sangrado, muertes ocurridas en la comunidad por problemas de sangrados y relación de parentesco. Las fichas de los niños menores fueron llenados con la ayuda de los padres.
- La toma de muestras se dio a todas las personas que pasaron la entrevista, dejando a voluntad el deseo de no tomarse la muestra. La toma de muestra

se realizó siguiendo todos los pasos de asepsia y antisepsia necesarios, se utilizó tubos vacutainer tapa celeste con citrato de sodio donde se obtiene 4.5 ml de sangre, el lugar de la venopunción fue en la flexura del codo.

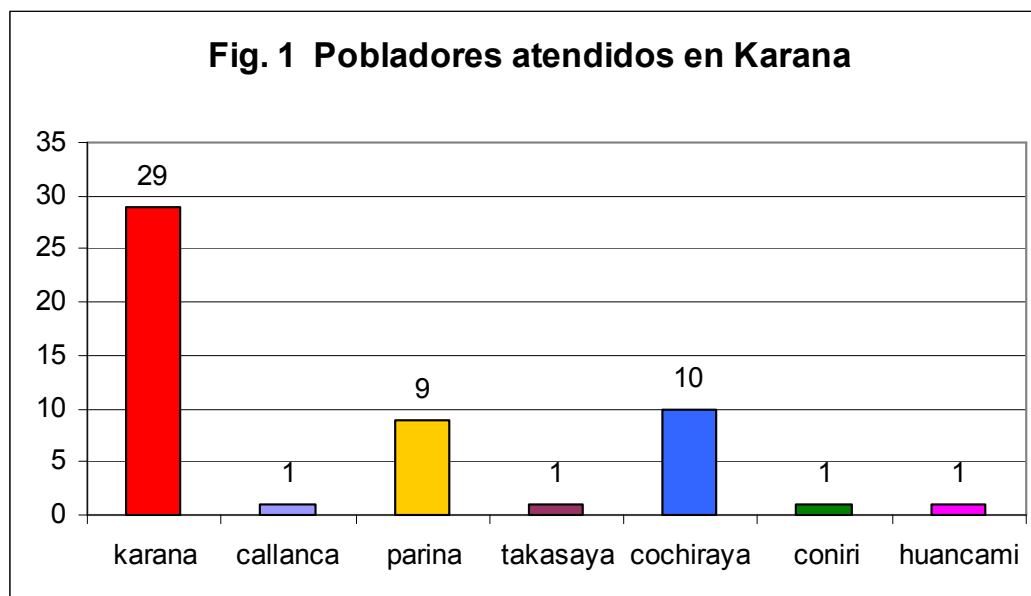
- Luego de la toma de muestra se deja reposar durante 30 a 60 minutos para luego ser sometida a centrifugación para la obtención de plasma.
- En un coagulometro Stago (Asnières, Francia) se realiza la cuantificación del TTPa por detección electromecánica a todas las muestras obtenidas.
- En un coagulometro Stago (Asnières, Francia) se realizó análisis cuantitativo de factor VIII y IX, en la comunidad y parte de las muestras se llevaron congeladas a la ciudad de Puno para terminar su análisis.

### **3.1 Procesamiento y Análisis de Datos**

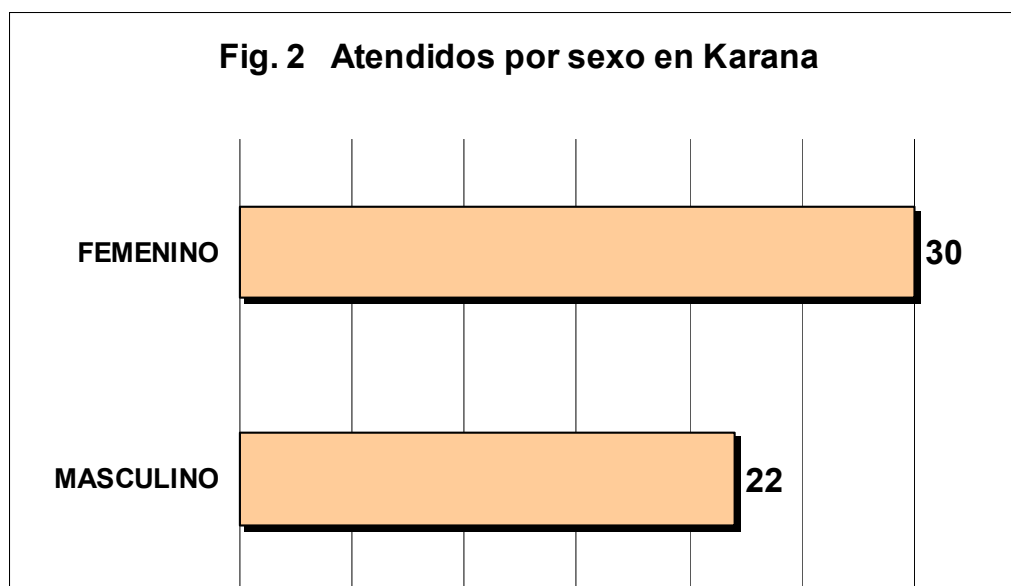
Con los resultados obtenidos se hace un análisis el cual es descriptivo, con elaboración de tablas de frecuencia.

#### IV RESULTADOS:

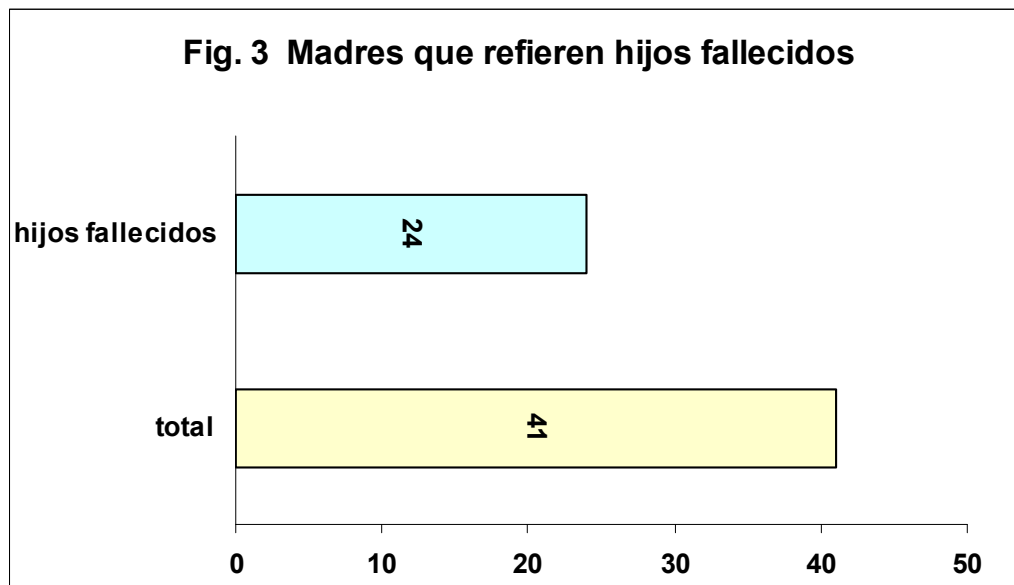
1. Se atendieron en Karana un total de 52 personas (el total de personas que estaban en el momento de la intervención) de las cuales 29 fueron de Karana y el resto de comunidades aledañas.



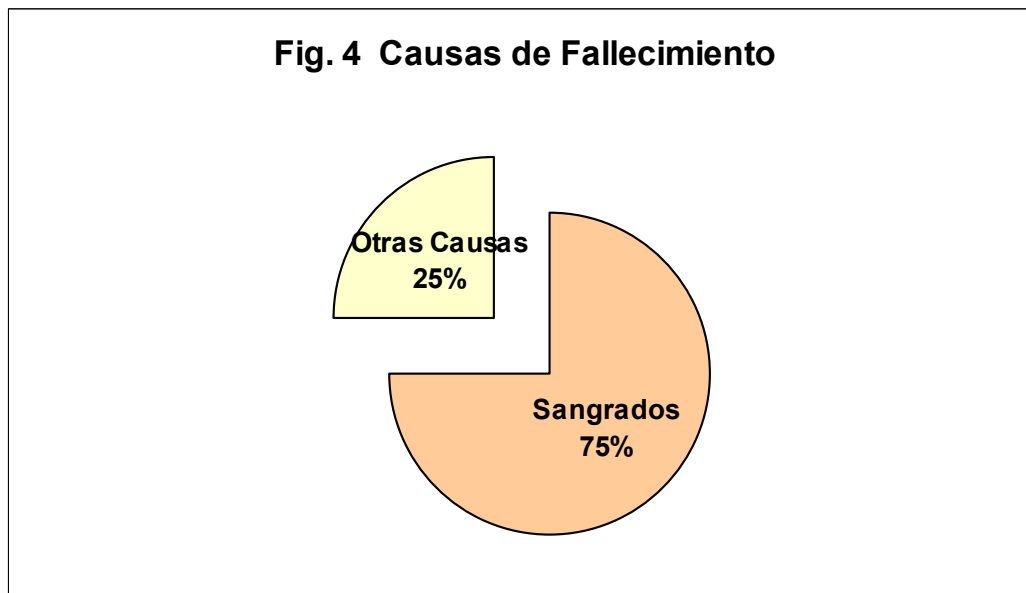
- 2.- De los atendidos en Karana el 58 % fueron de sexo femenino y el 42 % de sexo masculino, la mayoría de ellos son de la tercera edad.



3.- Del total de 41 atendidos mayores de edad, 24 refieren tener hijos fallecidos por diferentes causas, entre ellos sangrados.



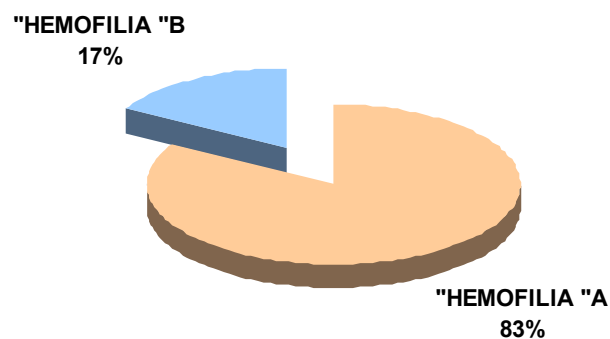
4.- Los que fallecieron por sangrados corresponden a hemorragias post-parto, epistaxis, se incluyen varones recién nacidos fallecidos al momento del parto.



5.- No se encontraron pacientes hemofílicos en la visita a Karana, solo se encontraron a las 2 hermanas de un paciente con hemofilia “B” severa el cual falleció a la edad de 6 años (año 2005) y cuya madre (portadora) también falleció por hemorragia.

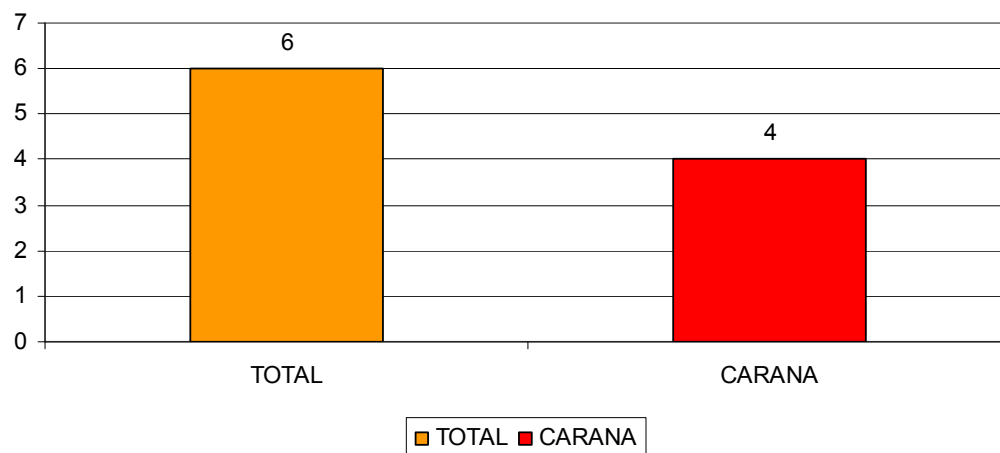
6.- Del total de pacientes hemofílicos encontrados en Puno (seis), 5 corresponden a hemofilia “A” y 1 a hemofilia “B”.

**Fig. 5 Pacientes Hemofílicos Ciudad Puno**



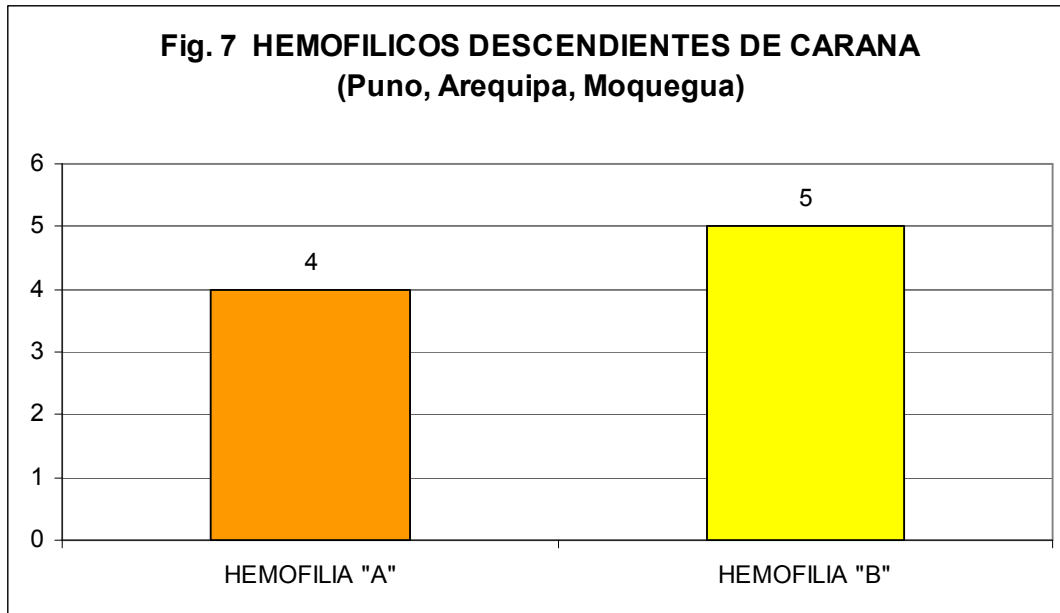
7.- Del total de hemofílicos (6) cuatro tienen ascendencia en Karana, y uno de ellos es de ascendencia de Ilave una Población cercana a la península de Chucuito (al sur de Karana) y el otro de Puno.

**Fig. 6 PORCENTAJE DE HEMOFÍLICOS PROCEDENTES DE CARANA QUE VIVEN EN PUNO**

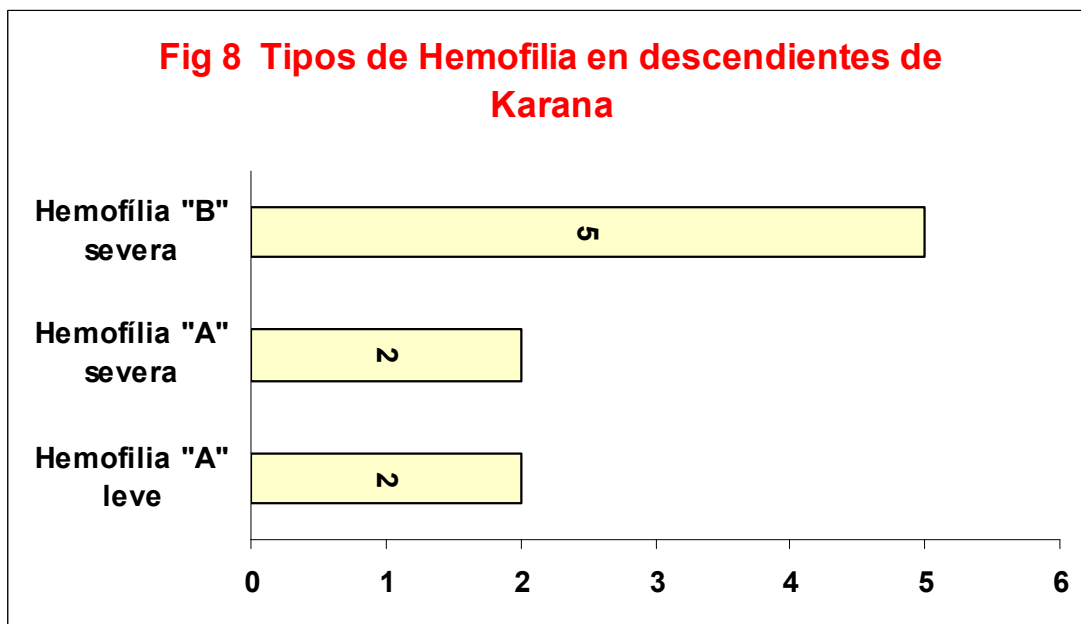




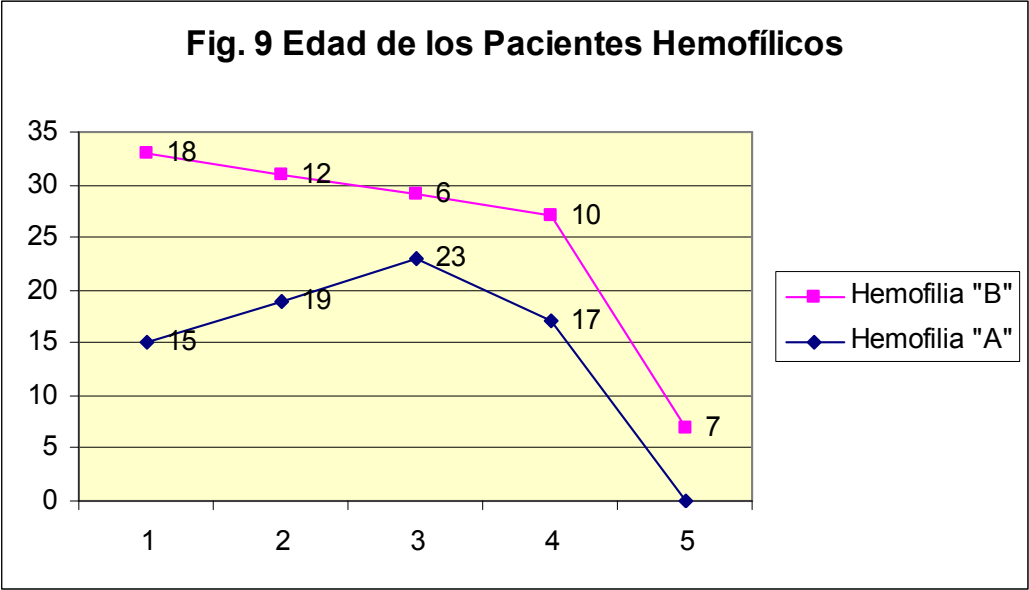
8.- En el estudio de extensión que se realizó en Puno y Arequipa, se determina que 9 pacientes identificados con hemofilia son descendientes de Karana. De los cuales 4 del tipo “A” y 5 del tipo “B”.



9.- Se identifico entre los descendientes de Karana, hemofilia “B” severa, hemofilia “A” leve y hemofilia “A” severa (de este último solo se tiene referencia que son provenientes de la península, zona donde esta situada la comunidad de Karana).



11.- La edad de los pacientes hemofílicos van desde los 7 años hasta los 23 años, ninguno de ellos hasta el momento tienen hijos.

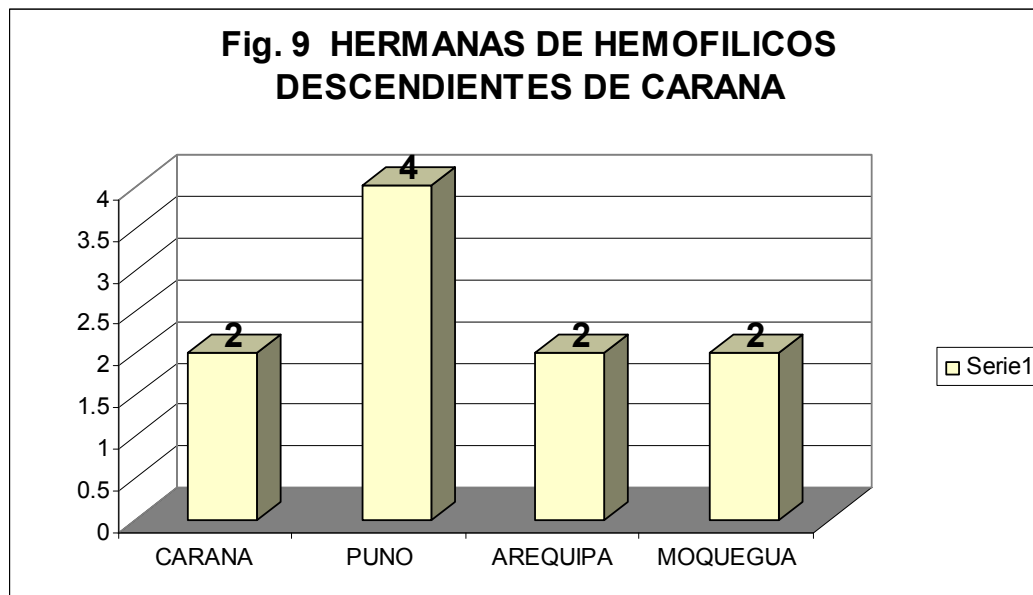


12.- De los 11 pacientes hemofílicos 4 viven en Puno, 2 en Arequipa, y 3 en Moquegua.

Tabla. 1 Procedencia, Edad y Severidad			
	Edad	Residencia	% de Factor
<b>Hemofilia "A"</b>	15 años	Puno	0.3%
	23 años	Puno	28.7%
	17 años	Puno	30.0%
	19 años	Puno	0.5%
<b>Hemofilia "B"</b>	18 años	Arequipa	< 1%
	12 años	Arequipa	< 1%
	10 años	Moquegua	< 1%
	6 años	Moquegua	< 1%

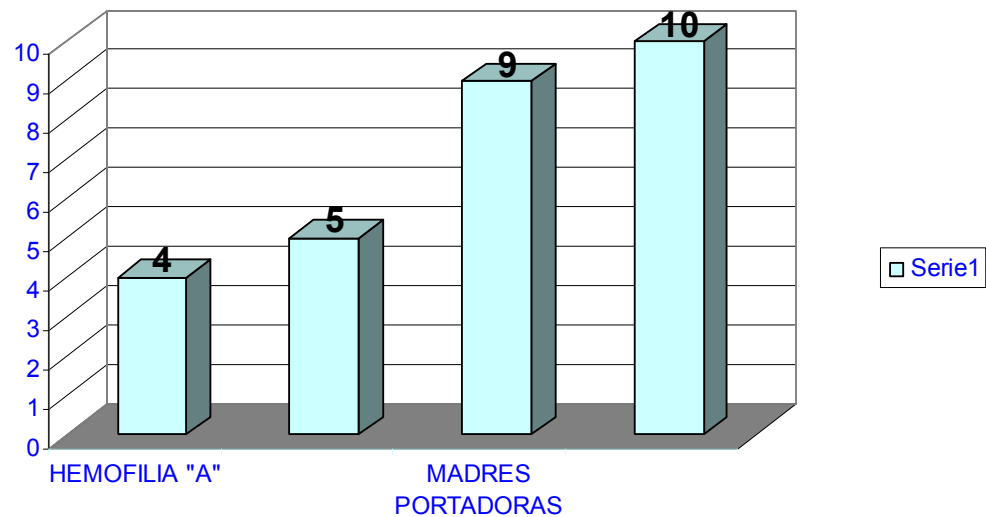
	7 años	Moquegua	< 1%
--	--------	----------	------

13.- También se identificaron a las hermanas de los pacientes hemofílicos, las cuales se encuentran viviendo: 2 en Karana, 4 en Puno, 2 en Arequipa, 2 en Moquegua. De todas ellas solo una tiene un hijo varón sano, otra se encuentra gestando.



14.- Total de familiares identificados descendientes de Karana: 9 hemofílicos, 10 hermanas y 9 madres portadoras.

**Fig. 10 DESCENDIENTES DE CARANA IDENTIFICADOS**



**ÁRBOLES GENEALÓGICOS QUE DEMUESTRAN QUE LOS PACIENTES  
HEMOFÍLICOS ENCONTRADOS SON DESCENDIENTES DE CARANA**

**HEMOFILIA "B" SEVERA**

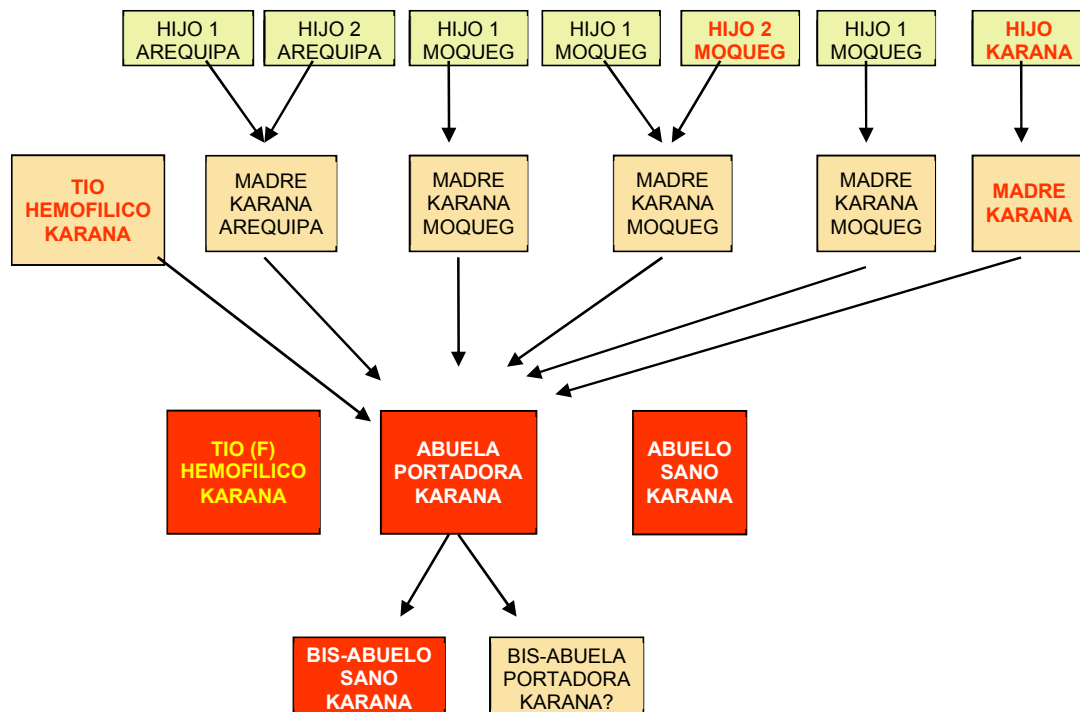
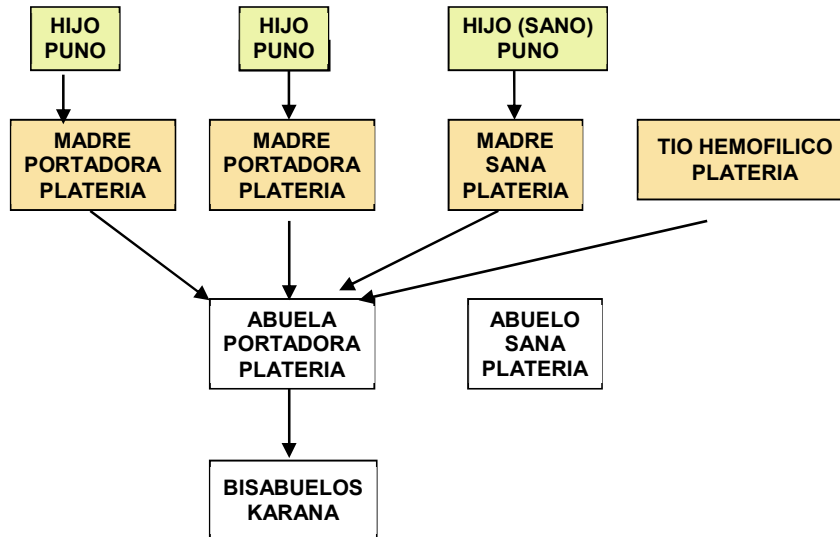


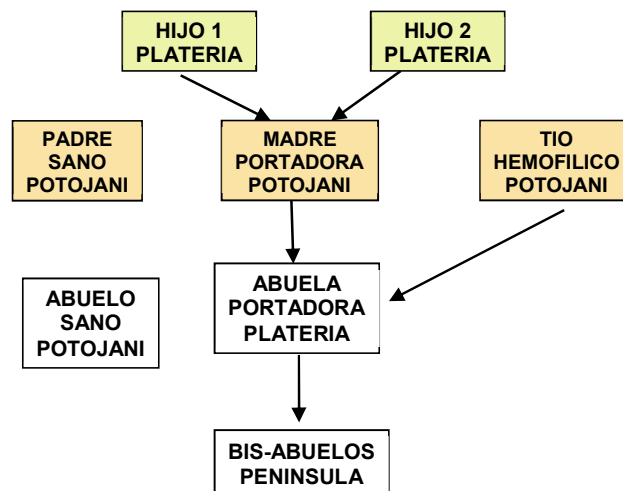
FIGURA 1.- El presente árbol genealógico demuestra con precisión que la hemofilia “B” proviene de la comunidad de Karana.

# HEMOFILIA "A" LEVE



**Fig. 2.-** El presente árbol genealógico demuestra que la hemofilia "A" leve también proviene de Karana.

# HEMOFILIA "B" SEVERA



**Fig. 3.-** Se demuestra que la hemofilia “A” severa también estuvo presente en la península de Chucuito, lugar donde se encuentra Karana.

## **V. DISCUSIÓN**

### **DISCUSIÓN Y COMENTARIOS**

La determinación del TTPa alto y la disminución de los valores de factores de coagulación en pacientes Hemofílicos es una regla. En el caso de portadoras esta regla no siempre se cumple.

El uso de encuestas para elaborar un árbol genealógico es una herramienta adecuada.

La migración de la población hacia ciudades de la macro región sur y otras, según refieren los pobladores es constante, prueba de ello es que cuando visitamos la comunidad solo encontramos una gran mayoría de ancianos y niños.

No se sabe con certeza donde viven el resto de familiares de los pacientes identificados, ya que ellos mismos no saben de la existencia de sus familiares, como es el caso de los dos pacientes con hemofilia “A” severa.

Existe evidencia de muertes ocurridas en la comunidad por motivos de sangrados en generaciones pasadas y en la actual (75% de las muertes reportadas), dentro de las cuales se observa la muerte de niños varones en el momento del parto.

La mayoría de las muertes ocurrieron sin asistencia de personal de salud, el cual llega muy poco a la zona y sobre todo por el desconocimiento de la hemofilia en el personal de salud, atribuyendo muchas de las muertes a otras causas.

Los árboles genealógicos elaborados por datos obtenidos de los pacientes hemofílicos del tipo “A” leve y “B” severa que viven en Puno, Moquegua y Arequipa, demuestran claramente que sus ancestros son de la comunidad de Karana.

Asimismo la información obtenida de los familiares de los pacientes con Hemofilia “A” Severa indicaría que sus ancestros provienen de la península de Chucuito, lugar donde se encuentra la comunidad de Karana.

La edad de los pacientes hemofílicos van desde los 6 años hasta los 23 años, ninguno de ellos hasta el momento tienen hijos.



Existen identificadas 10 hermanas de pacientes hemofílicos en Karana, Puno, Moquegua y Arequipa, las cuales potencialmente pueden seguir transmitiendo la enfermedad. Solo una tiene un hijo sano y otra se encuentra gestando ambas en Puno.

Una comunidad tan pequeña de aproximadamente 100 habitantes toma notoriedad, porque se concluiría de la co-existencia de hemofilia “A” leve, hemofilia “A” severa y hemofilia “B” severa en la misma.

No se ha notificado de la existencia de comunidades similares, se observa con frecuencia de la existencia de ambas hemofilias en ciudades con alta densidad poblacional, lo que nos hace pensar que hubo mutaciones genéticas en la zona.

No existen trabajos de investigación similares, por lo que no podemos compararlos.

Tal como dice Williams, Sanz Sabrefen, federación mundial de hemofilia y demás textos, que la hemofilia en un 30% son mutaciones y eso corrobora lo encontrado en la ciudad de Puno.

## **VI. CONCLUSIONES**

No se han encontrado pacientes con hemofilia en la comunidad, excepto a las 2 hermanas (10 años y 19 años) y al padre de un paciente fallecido con hemofilia “B”, y cuya madre portadora también falleció.

El 75% de pacientes hemofílicos encontrados en Puno tienen padres, abuelos, y/o bis-abuelos de Karana.

Se demuestra claramente que ha co-existido hemofilia “A” y hemofilia “B” en la comunidad de Karana (península de Chucuito) en generaciones pasadas, lo cual toma notoriedad por ser una comunidad pequeña,

Se concluiría que tal vez hubo mutaciones genéticas en generaciones pasadas, lo que llevaron a tener hemofilia en diversos grados en la zona.

Los pacientes hemofílicos y portadoras que emigraron de Karana tuvieron oportunidad de recibir atención médica y estar vivos aún. Los hemofílicos y portadoras que se quedaron en la comunidad fallecieron por sangrados sin ayuda médica y diagnóstico.

La mayoría de los pacientes hemofílicos del estudio (Karana, Puno, Arequipa, Moquegua) no tienen atención especializada, no tienen acceso a un tratamiento adecuado con factores de coagulación, y actualmente presentan complicaciones de la enfermedad.

## **VII. RECOMENDACIONES**

Realizar árbol genealógico de todos los pacientes hemofílicos en la macro-región Sur, a fin de relacionar su procedencia con la zona de la península de Chucuito (Karana).

Evaluar el estado de salud del paciente que NO recibe tratamiento profiláctico con factores de coagulación.

Crear un medio por el cual los pacientes hemofílicos puedan tener un acceso a la atención especializada digna.

Tomar en cuenta las mutaciones genéticas en poblaciones pequeñas, donde se observan uniones entre pobladores con parentescos.

## VIII. BIBLIOGRAFIA

- 1) Williams, Hematology, Edit. Marban, Madrid España. 2005, Capitulo 123 pag. 1639-1658.
- 2) Sanz Sabrefen, Hematología Clínica 4ta edición, Editorial 2001.
- 3) Wintrobe Hematología Clínica. Novena Edición, Editorial Intermédica, Argentina, 1994.
- 4) Federación Mundial de la Hemofilia, Directrices para el tratamiento de la Hemofilia, 2005, Montréal, Québec Canada.
- 5) Hemophilia of Georgia. Protocolos para el tratamiento de la hemofilia y de la enfermedad von Willebrand. 2004.
- 6) Kitchen, S. y Angus McCraw. Diagnóstico de la hemofilia y otros trastornos de la coagulación: Manual de laboratorio. Federación Mundial de Hemofilia. 2000.
- 7) Pier M. Mannucci , M.D., And Edward G.D. Tuddenham , M.D. The hemophilias — From Royal Genes to Gene Therapy N.Engl J Med, vol. 344, no. 23 · June 7, 2001.
- 8) P. M. Mannucci , Back to the future: a recent history of haemophilia treatment, Haemophilia (2008), 14 (Suppl. 3), 10–18
- 9) Tuddenham EGD, Cooper DN. The molecular genetics of haemostasis and its inherited disorders. Oxford monographs in medical genetics no. 25. Oxford, England: Oxford University Press, 1994.
- 10) Bried E, Reisner HM. Roberts HR: Inhibitors in Christmas Disease, in factor VIII Inhibitors, edited by LW Hoyer, p 408. Alan R. Liss, New York 1984.
- 11) Roth DA, Tawa NE Jr, O'Brien JM, Treco DA, Selden RF. Nonviral transfer of the gene encoding coagulation factor VIII in patients with severe hemophilia A. N Engl J Med 2001;344:1735-42.

- 12) Qian J, Collins M, Sharpe AH, Hoyer LW. Prevention and treatment of factor VIII inhibitors in murine hemophilia A. *Blood* 2000; 95:1324-9.
- 13) Association of Hemophilia Clinic Directors of Canada. Clinical practice guidelines: Hemophilia and von Willebrand's disease: 2. Management. Edition 2, Update 2. 1999.
- 14) Tabor E. The epidemiology of virus transmission by plasma derivatives: clinical studies verifying the lack of transmission of hepatitis B and C viruses and HIV type 1. *Transfusion* 1999; 39:1160-8.
- 15) Addiego J, Kasper C, Abildgaard C, et al. Frequency of inhibitor development in haemophiliacs treated with low-purity factor VIII. *Lancet* 1993; 342:462-4.
- 16) Bird A, Isarangkura P, Almagro D, Gonzaga A, Srivastava A. Factor concentrates for haemophilia in the developing world. *Haemophilia* 1998; 4:481-5.
- 17) Farrugia, A. Guía para la evaluación de concentrados de factores de coagulación para el tratamiento de la hemofilia. Federación Mundial de Hemofilia. 2003.
- 18) Karabus, C. ed. Treatment guidelines for haemophilia in South Africa. South African Haemophilia Foundation.
- 19) Kasper, C.K., y Meirione Costa e Silva. Registro de concentrados de factores de coagulación. Quinto edición. Federación Mundial de Hemofilia. 2004.
- 20) National Hemophilia Foundation. Standards and criteria for the care of persons with congenital bleeding disorders. 2002.
- 21) Santagostino, E., PM Mannucci, y A. Bianchi Bonomi. Guidelines for replacement therapy for hemophilia and inherited coagulation disorders in Italy. *Haemophilia*. 2000. 6:1-10.
- 22) Srivastava, A., ed. Guidelines for management of hemophilia in India. Hemophilia Federation (India).
- 23) Dr. Paul L. F. Giangrande, *History of Hemophilia*, World Federation of Hemophilia 2006.

- 24) Mannucci PM. International clinical experience with plasma-derived factor VIII and IX concentrates.
- 25) Haematologica 2006; 91(s3): 26–31. Konkle BA, Ebbesen LS, Erhardtsen E et al. Randomized, prospective clinical trial of recombinant factor VIIa for secondary prophylaxis in hemophilia patients with inhibitors. J Thromb Haemost 2007; 5: 1904–13.
- 26) Pipe SW. The promise and challenges of bioengineered recombinant clotting factors. J Thromb Haemost 2005;3:1692-701.
- 27) Lusher JM. Factor IX concentrates. In: Forbes CD, Aledort L, Madhok R (eds.). Hemophilia. London: Chapman & Hall Medical, 1997; pp. 203-11.
- 28) Lusher JM. Factor IX concentrates. In: Forbes CD, Aledort L, Madhok R (eds.). Hemophilia. London: Chapman & Hall Medical, 1997; pp. 203-11.
- 29) Lee AC, Wong KW, Szeto SC, Tong KS, So KT. Treating factor VII deficiency: fresh frozen plasma or factor VII concentrate? HK J Paediatr (new series) 1998;3:68-70.
- 30) Berntorp E. Why prescribe highly purified factor VIII and IX concentrates? Vox Sang 1996;70:61-8.
- 31) Pipe SW. The promise and challenges of bioengineered recombinant clotting factors. J Thromb Haemost 2005;3:1692-701.

## IX. ANEXOS

### Definición de términos

- **Hemofilia “A”.-** Enfermedad hemorrágica hereditaria ligada al cromosoma “X” que se debe a moléculas de factor VIII defectuosos y/o deficientes.
- **Hemofilia “B”.-** Es una enfermedad hemorrágica recesiva ligada al cromosoma “X” caracterizado por un descenso en la actividad coagulante del factor IX.
- **Factor VIII.-** Estructura proteica sintetizada en el hígado que se secreta al plasma como una colección heterogénea de formas parcialmente divididas, tiene una vida media de 8 a 12 horas, actúa en la vía intrínseca de la coagulación.
- **Factor IX.-** Es una estructura proteínica de tipo zimogeno, sintetizado en los hepatocitos, tiene una vida media de 18 a 24 horas, actúa en la vía intrínseca de la coagulación.
- **Portadora de hemofilia.-** Mujer hija de padre hemofílico o de madre portadora de hemofilia que tiene un cromosoma “X” defectuoso.

## Ficha de recolección de datos

### Anexo N° 1

Fecha.....

N° de entrevista.....

#### A.-DATOS DEMOGRAFICOS:

1. Apellidos
2. Nombres
3. Fecha de Nacimiento:
4. Lugar de Nacimiento
  - a. Distrito .....
  - b. Provincia .....
  - c. Departamento .....
5. Sector de la comunidad a la que pertenece:
6. Grado de Instrucción:
7. Ocupación:

#### B.- DIAGNOSTICO:

1. Tiene diagnóstico de Hemofilia? SI ( ) NO ( )
2. Que tipo de Hemofilia tiene “A” ( ) “B” ( ) % de Factor: .....
3. Ha tenido alguna vez sangrado que requirió atención médica: SI ( ) NO ( )
4. En caso afirmativo, Edad a la que se inicio la primera hemorragia: .....
5. Episodios hemorrágicos durante los últimos 12 meses.
  - a. Hemorragias articulares ( )
  - b. Hemorragias musculares ( )



- c. Hemorragias en piel (    )
- d. Epistaxis (    )
- e. Otros: .....

6. Tratamiento utilizado: .....

7. Cual es el grado de actividad del paciente?

- a. Realiza todas las actividades como una persona normal (    )
- b. Realiza actividades normales pero limita los ejercicios (    )
- c. Utiliza muletas, silla de ruedas u otro para movilizarse (    )
- d. Requiere ayuda para movilizarse (    )

**C.- ANTECEDENTES:**

1. Hay algún miembro de la familia con trastorno de la coagulación:

- a. Si (    )
- b. No (    )
- c. Desconoce (    )

2. Si fuera afirmativo, que grado de parentesco tiene:

- a. Nombre .....
- b. Grado de parentesco .....
- c. Nombre .....
- d. Grado de parentesco .....
- e. Nombre .....
- f. Grado de parentesco .....
- g. Nombre .....

h. Grado de parentesco .....

3. Algún familiar suyo ha fallecido por sangrados?

a. Grado de parentesco: .....

b. Causa de fallecimiento: .....

c. Edad de fallecimiento: .....

d. Recibió atención medica? .....

Información llenada por: .....

Fecha: .....